

Tổng hợp kiến thức Di truyền liên kết giới tính và Di truyền ngoài nhân

I. Nhiễm sắc thể giới tính và cơ chế xác định giới tính

1. Nhiễm sắc thể giới tính (NST giới tính)

Trong tế bào lưỡng bội ($2n$) của các loài giao phối, bên cạnh các NST thường (autosome) giống nhau ở cả hai giới, còn có một cặp NST đặc biệt được gọi là nhiễm sắc thể giới tính. Cặp NST này có sự khác biệt giữa giới đực và giới cái, và chúng chứa các gen quy định giới tính cũng như một số gen quy định các tính trạng khác.

- **Ở người và động vật có vú:** Con cái có cặp NST giới tính là **XX** (đồng giao tử), con đực có cặp NST giới tính là **XY** (dị giao tử).
- **Ở chim, bướm, bò sát:** Con đực có cặp NST giới tính là **ZZ** (đồng giao tử), con cái có cặp NST giới tính là **ZW** (dị giao tử).
- **Ở châu chấu, rệp:** Con cái có cặp NST giới tính là **XX**, con đực chỉ có một NST giới tính là **X** (kí hiệu là **XO**).

2. Cơ chế xác định giới tính

Cơ chế xác định giới tính là sự phân li của cặp NST giới tính trong quá trình giảm phân tạo giao tử và sự tổ hợp lại của chúng trong quá trình thụ tinh.

Cơ chế ở người (XX, XY):

- **Ở nữ ($44A + XX$):** Qua giảm phân, chỉ tạo ra một loại trứng duy nhất mang $22A + X$.
- **Ở nam ($44A + XY$):** Qua giảm phân, tạo ra hai loại tinh trùng với tỉ lệ ngang nhau: $22A + X$ và $22A + Y$.
- **Sự thụ tinh:**
 - Nếu tinh trùng mang X thụ tinh với trứng X , sẽ tạo ra hợp tử XX , phát triển thành con gái.
 - Nếu tinh trùng mang Y thụ tinh với trứng X , sẽ tạo ra hợp tử XY , phát triển thành con trai.

Sơ đồ cơ chế xác định giới tính ở người:

P: ♀ ($44A + XX$) × ♂ ($44A + XY$)

GP: ($22A + X$) ($22A + X$), ($22A + Y$)

F1: 1 ($44A + XX$) : 1 ($44A + XY$)

(1 con gái : 1 con trai)

Như vậy, giới tính được xác định ngay tại thời điểm thụ tinh và phụ thuộc vào loại tinh trùng của người bố. Tỉ lệ nam : nữ xấp xỉ 1:1.

II. Di truyền liên kết với giới tính

1. Khái niệm

Di truyền liên kết với giới tính là hiện tượng di truyền các tính trạng mà gen xác định chúng nằm trên nhiễm sắc thể giới tính (X hoặc Y).

2. Đặc điểm chung

- Gen quy định tính trạng nằm trên NST giới tính X hoặc Y.
- Sự di truyền của tính trạng thường không đồng đều ở hai giới, có hiện tượng di truyền chéo (từ mẹ sang con trai) hoặc di truyền thẳng (từ bố sang con trai).
- Kết quả của phép lai thuận và lai nghịch thường khác nhau.

3. Di truyền gen trên NST X (không có alen tương ứng trên Y)

Đây là trường hợp phổ biến nhất. Do NST Y rất nhỏ và mang ít gen, hầu hết các gen trên X không có alen tương ứng trên Y.

Đặc điểm:

- Ở giới dị giao tử (XY), chỉ cần một alen lặn trên X đã biểu hiện ra kiểu hình, vì không có alen trội tương ứng trên Y để lấn át. Do đó, tính trạng lặn thường biểu hiện ở giới đực nhiều hơn giới cái.
- Có hiện tượng di truyền chéo: Bố (XY) truyền gen trên X cho con gái (XX), mẹ (XX) truyền gen trên X cho cả con trai (XY) và con gái (XX).

Ví dụ 1: Bệnh mù màu (đỏ - lục) ở người

Bệnh do một gen lặn (a) nằm trên NST X quy định, không có alen tương ứng trên Y. Gen trội (A) quy định khả năng nhìn màu bình thường.

Quy ước gen:

- X^A : Nhìn màu bình thường
- X^a : Bị mù màu

Các kiểu gen và kiểu hình có thể có:

- Ở nữ giới: X^AX^A (bình thường), X^AX^a (bình thường nhưng mang gen bệnh), X^aX^a (bị bệnh).
- Ở nam giới: X^AY (bình thường), X^aY (bị bệnh).

Sơ đồ lai minh họa (di truyền chéo):

Bố bị mù màu lấy mẹ bình thường (không mang gen bệnh):

P: ♀ X^AX^A (Bình thường) × ♂ X^aY (Mù màu)

GP: X^A X^a, Y

F1: 1 X^AX^a (con gái bình thường, mang gen bệnh) : 1 X^AY (con trai bình thường)

Kết quả: 100% con sinh ra có kiểu hình bình thường, nhưng toàn bộ con gái đều mang gen bệnh từ bố.

Ví dụ 2: Bệnh máu khó đông ở người

Bệnh do gen lặn (h) trên NST X gây ra. Gen trội (H) quy định máu đông bình thường.

Quy ước gen:

- X^H : Máu đông bình thường
- X^h : Bệnh máu khó đông

Sơ đồ lai minh họa:

Mẹ mang gen bệnh lấy chồng bình thường:

Kết quả: 100% con trai bị bệnh, 100% con gái bình thường.

III. Di truyền ngoài nhân (Di truyền theo dòng mẹ)

1. Khái niệm

Di truyền ngoài nhân (hay di truyền qua tế bào chất) là hiện tượng di truyền các tính trạng do gen nằm trong các bào quan của tế bào chất quy định, chủ yếu là **ty thể** và **lạp thể**. Các bào quan này chứa ADN riêng (ADN ty thể, ADN lạp thể).

2. Cơ chế

Khi thụ tinh, giao tử đực (tinh trùng) thường nhỏ, chỉ có nhân và rất ít tế bào chất, nên hầu như không đóng góp ty thể hay lạp thể cho hợp tử. Ngược lại, giao tử cái (trứng) có kích thước lớn, chứa nhiều tế bào chất và các bào quan trong đó. Do đó, hợp tử nhận gần như toàn bộ tế bào chất từ mẹ. Vì vậy, các gen trong tế bào chất được di truyền theo dòng mẹ.

3. Đặc điểm của di truyền ngoài nhân

- Gen quy định tính trạng nằm trong tế bào chất (ADN của ty thể hoặc lạp thể).
- Tính trạng luôn được di truyền từ mẹ cho tất cả các con. Vai trò của bố trong sự di truyền tính trạng này là không đáng kể.
- Kết quả của phép lai thuận và lai nghịch khác nhau rõ rệt. Kiểu hình của đời con luôn giống kiểu hình của mẹ.
- Tính trạng biểu hiện đồng đều ở cả hai giới (con trai và con gái đều nhận tế bào chất từ mẹ).

Ví dụ 1: Màu lá ở cây hoa phấn (*Mirabilis jalapa*)

Màu sắc lá (xanh, trắng, đỏm) do gen trong lap thể quy định. Kiểu hình của cây con phụ thuộc hoàn toàn vào loại lap thể có trong tế bào của cành làm mẹ.

Lai thuận và nghịch:

- **Lai thuận:** Lấy hạt phấn của cây lá xanh (♂) thụ phấn cho hoa của cây lá đỏm (♀) → Đời con (F1) 100% có lá đỏm.
- **Lai nghịch:** Lấy hạt phấn của cây lá đỏm (♂) thụ phấn cho hoa của cây lá xanh (♀) → Đời con (F1) 100% có lá xanh.

Giải thích: Đời con nhận lap thể từ tế bào chất của noãn (tế bào trứng) nên kiểu hình lá của con luôn giống mẹ.

Ví dụ 2: Bệnh Leber (teo dây thần kinh thị giác) ở người

Đây là một bệnh di truyền do đột biến gen trong ADN của ty thể. Bệnh gây mất thị lực ở tuổi trưởng thành.

Đặc điểm di truyền:

- Nếu người mẹ mắc bệnh, tất cả các con (cả trai và gái) đều có nguy cơ mắc bệnh vì đều nhận ty thể từ mẹ.
- Nếu người bố mắc bệnh, ông ta sẽ không truyền bệnh cho bất kỳ người con nào của mình.

IV. So sánh di truyền liên kết giới tính và di truyền ngoài nhân

Tiêu chí	Di truyền liên kết với giới tính	Di truyền ngoài nhân
Vị trí của gen	Trên nhiễm sắc thể giới tính (X hoặc Y) trong nhân tế bào.	Trên ADN trong tế bào chất (cụ thể là ở ty thể hoặc lục thể).
Vai trò của bố và mẹ	Cả bố và mẹ đều có vai trò trong việc truyền gen cho con.	Gen chủ yếu được truyền từ mẹ cho các con qua tế bào chất của trứng. Vai trò của bố không đáng kể.
Đặc điểm di truyền	Có hiện tượng di truyền chéo (gen trên X) hoặc di truyền thẳng (gen trên Y). Sự phân bố tính trạng thường không đồng đều ở hai giới.	Có hiện tượng di truyền theo dòng mẹ. Tính trạng của con luôn giống mẹ.
Kết quả lai thuận - nghịch	Thường cho kết quả khác nhau.	Luôn cho kết quả khác nhau.

Tiêu chí	Di truyền liên kết với giới tính	Di truyền ngoài nhân
Sự biểu hiện ở hai giới	Tính trạng có thể biểu hiện khác nhau ở giới đực và giới cái (ví dụ: bệnh mù màu chủ yếu ở nam).	Tính trạng biểu hiện như nhau ở cả hai giới vì tất cả các con đều nhận tế bào chất từ mẹ.